

Prenatal ultrasonic diagnosis of fetal caudal regression syndrome : 2 cases report 产前超声诊断胎儿尾部退化综合征 2例

雷晓霞 罗定强 罗红

[中图分类号]R445.1;R714.5

[文献标识码]B

孕妇1, 32岁, 孕2产1, 有妊娠期糖尿病史。孕12⁺周颈项透明层厚度(NT)检查: 顶臀长4.82 cm, NT 3.30 mm。孕23⁺周产前超声检查: 胎儿双顶径5.78 cm, 头围21.69 cm, 腹围19.02 cm, 股骨长4.25 cm, 羊水深度6.8 cm, 胎盘厚度3.2 cm, 胎儿脐动脉收缩末期峰值(S)与舒张末期峰值(D)比值2.8, 羊水、胎盘及脐血流指数均正常; 胎儿骶椎形态不规则, 排列不整齐, 末节椎体位于骶1椎体(图1)。胎儿髂骨翼角度为54°(图2); 胎儿肛门未见“靶环征”。MRI检查: 胎儿骶1远端椎体显示不清。髂骨翼角度变小, 呈“盾牌征”; 胎儿肛门闭锁。

孕妇2, 31岁, 孕2产1, 孕22⁺周产前超声检查: 胎儿双顶径5.55 cm, 头围20.82 cm, 腹围17.98 cm, 股骨长3.98 cm, 羊水深度5.2 cm, 胎盘厚度3.5 cm, S/D 2.6, 羊水、胎盘及脐血流指数均正常; 胎儿脊柱骶尾段形态失常, 连续性中断, 胎儿双下肢呈“僵直”状, 姿势较固定, 动态观察膝关节未见明显屈伸运动, 双肾积水。MRI检查: 胎儿骶尾部脊椎缺失(图3), 胎儿下肢姿势异常, 双肾积水。

2例胎儿均综合诊断为尾部退化综合征(caudal regression syndrome, CRS), 孕妇及家属均要求引产, 并放弃尸检。

讨论: CRS临床罕见, 发病原因是胚胎第4周前脊索复合体成熟过程发生中断, 从而使骶尾部脊椎及脊髓发育不全, 致胎儿神经系统受损及下肢运动障碍^[1]。CRS表现为中枢神经系统、骨骼肌肉、肛门闭锁和肾发育不良等多种畸形。病例1胎儿肛门闭锁及病例2胎儿双肾积水均印证此说法。CRS发病机制目前尚未明确, 可能与妊娠期糖尿病及血流灌注不足等有关。病例1孕妇合并糖尿病与此说法相符。产前超声多于妊娠中期检出CRS, 其特征性超声表现为胎儿骶骨形态异常及缺失, 骶

椎正常生理弯曲消失; 横切面上两侧髂骨翼靠近, 髂骨翼角度变小, 呈“盾牌征”, 多合并下肢异常, 如双脚姿势异常及双下肢呈“青蛙征”等^[2]。病例1胎儿可见“盾牌征”典型表现, 病例2胎儿双下肢呈“僵直”状异常姿势。

CRS需与开放性脊柱裂、并腿畸形及VACTERL综合征等鉴别。开放性脊柱裂胎儿羊水和母体血清中甲胎蛋白增高, 超声表现为纵切面脊柱连续性中断, 裂口处可见囊性包块, 内含脊髓及马尾神经, 横切面骨化中心距离增大, 脊柱呈典型的“V”形或“U”形, 而骶尾部结构正常。并腿畸形典型超声表现为双下肢融合为一条肢体, 腿骨较短, 羊水过少。VACTERL综合征是一组多系统畸形, 包含脊柱缺陷、肛门闭锁、心脏畸形、食管闭锁和(或)气管食管瘘、肾脏异常和肢体异常。由于VACTERL综合征和CRS可在妊娠期共存, 最终需通过染色体核型检查、针对性基因检查或尸检结果进行鉴别^[3]。必要时可联合MRI全面评估胎儿情况。

参考文献

- [1] 周昌荣, 栗河舟, 杨坡, 等. 尾部退化综合征的产前超声诊断价值分析[J]. 中国超声医学杂志, 2018, 33(4): 87-89.
- [2] Duesterhoeft SM, Ernst LM, Siebert JR, et al. Five cases of caudal regression with an aberrant abdominal umbilical artery: further support for a caudal regression-sirenomelia spectrum[J]. Am J Med Genet A, 2007, 143(24): 3175-3184.
- [3] Kitova TT, Uchikova EH, Uchikov PA, et al. Mermaid syndrome associated with VACTERL-H syndrome[J]. Folia Medica, 2021, 63(2): 272-276.



图1 声像图示末节椎体位于S1(箭头示)

图2 声像图示髂骨翼角度变小, 呈“盾牌征”

图3 MRI矢状面示胎儿骶尾部脊椎缺失(箭头示)

(收稿日期: 2021-07-28)

作者单位: 610213 成都市, 四川天府新区人民医院超声医学科(雷晓霞、罗定强); 四川大学华西第二医院超声科(罗红)

通讯作者: 罗红, Email: luohongcd1969@163.com